

cromossomos, com mais de 70% dos casos afetando especificamente os cromossomos X, 4, 6, 10, 14, 17, 18 e 21. A análise por matriz de 11 casos hipodiploides feita por Safavi et al. (2015), revelou a perda completa de heterozigosidade (LOH) em vários cromossomos, indicando duplicação de clones hipodiploides mascarados. Por outro lado, Shetty et al. (2020) conduziram um estudo com 11 pacientes com LLA-B hipodiploide. Nove desses pacientes eram mosaicos, com cinco casos quase haploides e três casos hipodiploides baixos. A análise por citometria de fluxo (CF) identificou endoreduplicação (ED) em 57%, e mutações missense em TP53 e JAK3. No estudo de Carroll et al. (2019), de 7.013 pacientes com LLA-B, 121 (1,72%) foram classificados como hipodiploides com ≤ 43 cromossomos. A maioria das anormalidades cromossômicas era numérica, envolvendo perda de cromossomos inteiros. Ao avaliar 20 casos de LLA-B com ED usando métodos de CF e citogenética, Chaturvedi et al. (2022) revelaram dois picos distintos de ploidia: um pico de hipodiploidia com mediana de índice de DNA (DI) de 0,82; e outro de hiperdiploidia (mediana DI = 1,53). **Conclusão:** A hiperdiploidia é uma anomalia citogenética frequente na LLA-B e está associada a um aumento da expressão gênica. Em comparação, a hipodiploidia é menos comum, mas está ligada a um pior prognóstico e associa-se a mutações gênicas críticas. Ambas as alterações apresentam desafios únicos e complexidades que requerem mais investigações para melhor compreensão de seus papéis. Sendo assim, o uso de técnicas como a citogenética e a CF permitem identificar variações cromossômicas envolvidas na fisiopatologia da LLA-B.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.652>

NEOPLASIA DE CÉLULAS DENDRÍTICAS PLASMOCITOIDES BLÁSTICAS COM APRESENTAÇÃO LEUCÊMICA: UM RELATO DE CASO

ACK Torrani, DH Catelli, FM Carlotto,
JB Gazabon, MPMS Klauberg, RH Sassi, NH Dias,
PA Guazzelli, MPB Malcon, AA Paz

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto
Alegre, RS, Brasil

Introdução: A neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas (NCDPB) é um subtipo raro de malignidade de células dendríticas, correspondendo a cerca de 0,44% de todas as neoplasias hematológicas. Geralmente apresenta-se com um comportamento agressivo com rápida disseminação sistêmica, sendo a apresentação leucêmica rara. **Objetivo:** Descrever um caso de paciente com diagnóstico de NCDPB com apresentação leucêmica, com curso indolente prévio. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 24 anos, pardo, sem comorbidades prévias, foi admitido no Hospital de Clínicas de Porto Alegre em fevereiro de 2024 apresentando múltiplas máculas e placas mucocutâneas violáceas, e nódulo violáceo em membro superior direito medindo $6,9 \times 5,6 \times 1,8$ cm com evolução desde 2021, e com relato de perda ponderal de 10 kg e febre vespertina iniciadas em dezembro de 2023. No exame físico, apresentava

linfonodomegalias generalizadas e hepatoesplenomegalia. Os exames da admissão demonstraram anemia (Hb 10,40 g/dL), leucocitose $22.790/\text{mm}^3$ com presença de 56% de blastos, e plaquetopenia ($18.000/\text{mm}^3$), sorologias para hepatites B e C, sífilis e HIV negativas. Foi avaliado com tomografias que confirmaram os achados do exame clínico, sem evidência de acometimento do sistema nervoso central. Paciente submetido a avaliação medular, com aspirado de medula óssea apresentando medula hiper celular com 92% de blastos, que na imunofenotipagem apresentou uma população positiva para cTCL1 forte, CD123 forte, CD56 forte, HLA-DR forte, CD117 fraco, nTdT fraco, CD36, CD38, CD4 e CD45 forte, compatível com neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas. e com cariótipo complexo. Iniciado protocolo HyperCVAD com plano de consolidação com transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) alogênico em primeira remissão. No momento, o paciente apresenta medula em remissão, com resolução completa das lesões mucocutâneas, e segue realizando o protocolo quimioterápico enquanto aguarda busca por doador não-aparentado compatível. **Discussão:** A neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas é uma neoplasia hematológica rara, e de comportamento agressivo. A forma leucêmica representa menos de 1% dos casos de leucemia aguda, e cerca de 0,7% dos casos de linfomas cutâneos. Possui predominância no sexo masculino (3:1), sendo descrito em todas as faixas etárias. A apresentação clínica é variada, podendo apresentar um curso clínico indolente, seguido de rápida disseminação sistêmica, como pode ser observado no caso relatado. A característica imunofenotípica é a presença de CD123, além de outros marcadores como o TCF4, TCL1, CD303 e CD304, além do CD4 e/ou CD56. O cariótipo, assim como no nosso caso, é complexo em até 75% dos casos. Devido a ontogenia das células dendríticas plasmocitoides, ainda não existe um consenso da melhor terapia de indução, porém protocolos baseados no tratamento de leucemia linfoblástica aguda tem apresentado melhores resultados. O tagraxofusp, um anticorpo anti-CD123, é uma opção com altas taxas de resposta, porém ainda não está aprovado no Brasil. O transplante de células-tronco hematopoiéticas alogênico como consolidação ainda continua sendo a melhor opção terapêutica, proporcionando redução da taxa de recaída e maior sobrevida global.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.653>

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA COM ACOMETIMENTO DE SISTEMA NERVOSO CENTRAL: UM ESTUDO DE CASO

PA Lopes^a, CCB Silva^a, TR Souto^a, GO Borges^a,
PVP Santos^a, HVA Cárdenas^a, SMCBP Jesus^b,
VAL Vilela^b

^a Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

^b Hospital Sírio-Libanês de Brasília (HSL Brasília),
Brasília, DF, Brasil

Introdução: A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é a neoplasia hematológica mais comum na infância e adolescência, representando cerca de 25% dos casos dessa faixa etária.

Caracteriza-se pela proliferação anormal de células progenitoras de linhagem B (LLA-B), em aproximadamente 80% dos casos, ou de linhagem T (LLA-T). O tratamento geralmente inclui quimioterapia, muitas vezes combinada com radioterapia e transplante de medula óssea (TMO), o que tem contribuído para o aumento significativo nas taxas de sobrevivência dos pacientes. A LLA pode apresentar manifestações extramedulares, especialmente no contexto de recaída/refratariedade, mais comumente no Sistema Nervoso Central (SNC) e nos testículos. O acometimento de outros sítios extramedulares (pele, rins, intestino, pâncreas, olhos), conforme evidenciado em literatura, correlaciona-se com doença de pior prognóstico. **Objetivos:** Descrever o caso de um paciente pediátrico com LLA-B multiplamente refratário com recaída pós-TMO e apresentação clínica atípica. **Relato de caso:** Paciente, sexo masculino, 13 anos, previamente hígido, foi diagnosticado com LLA-B em 2019, apresentando infiltração testicular. Foi tratado com o protocolo BFM 2009, inicialmente com boa resposta, mas sofreu recaída no SNC em menos de 6 meses após o término do tratamento. Iniciou-se protocolo de resgate com BFM 2002 e radioterapia craniana, mas, durante a manutenção, houve nova recaída envolvendo SNC e medula óssea (MO), instaurando-se um segundo protocolo de resgate (R16). Durante esse tratamento, desenvolveu uma infecção fúngica invasiva, modificando-se o protocolo de tratamento para blinatumumab, interrompido devido a crises convulsivas. Iniciou, então, o uso de inotuzumab, com resposta completa e negatização da doença na MO e no SNC, sendo logo encaminhado para transplante alogênico de MO não aparentado HLA idêntico. No 76º dia pós-transplante, houve recaída com acometimento medular (22% de blastos na MO) e manifestações extramedulares agressivas e atípicas, incluindo infiltrações em peritônio (líquido ascítico rico em blastos linfóides), pele e apêndice cecal (evoluiu com apendicite e infiltração de doença documentada). O paciente foi encaminhado para CAR-T Cell, mas teve progressão rápida da doença e faleceu antes da realização do procedimento. **Discussão:** A LLA-B é a neoplasia hematológica mais comum da infância, apresentando boas respostas aos protocolos quimioterápicos pediátricos. Pacientes com doença refratária costumam ter evoluções mais agressivas da doença, podendo inclusive apresentar manifestações clínicas atípicas, com acometimento de sítios extramedulares. O caso exposto evidencia paciente jovem, multiplamente refratário e com recaída pós-TMO alogênico, evoluindo com acometimento de pele, apêndice cecal e peritônio, sítios raramente acometidos na LLA. Esse caso corrobora evidências literárias de que o acometimento de sítios extramedulares atípicos no contexto de LLA recaída/refratária prediz pior prognóstico de doença. A vigilância e detecção precoce de recaída em sítios atípicos pode contribuir para uma melhor decisão terapêutica. **Conclusão:** Considerando que a LLA é a malignidade mais comum na infância, é essencial manter um elevado grau de suspeição para essa condição, mesmo diante de manifestações atípicas, como o envolvimento de trato gastrointestinal, pele e peritônio. O diagnóstico precoce é fundamental para garantir um tratamento mais eficaz e melhorar o prognóstico do paciente.

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA INFILTRANDO O SISTEMA NERVOSO CENTRAL

IMSD Santos, MV Pacheco, LL Luz, ALF Betoni, DA Zimmerman, MM Rayol, LM Silvestri, GMM Pascoal, AFC Vecina, MG Cliquet

Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A leucemia mieloide aguda (LMA) se caracteriza pela proliferação e acúmulo na medula óssea, de precursores mielóides sem diferenciação, levando à falência medular e eventualmente infiltrando outros órgãos não hematopoiéticos. A LMA é mais frequente em adultos, principalmente do sexo masculino, com um aumento da incidência com a idade. O quadro clínico envolve, anemia com consequente fraqueza, dispneia aos esforços e palidez cutâneo-mucosa, plaquetopenia com maior suscetibilidade a sangramentos e neutropenia que predispõe o paciente a infecções. A circulação de células leucêmicas pode infiltrar outros órgãos, incluindo o sistema nervoso central (SNC). Sinais de aumento da pressão intracraniana, neuropatias cranianas focais ou alteração do estado mental podem ocorrer sendo essa infiltração diagnosticada através do exame do líquido cefalorraquidiano (LCR) ou exames de imagem. O tratamento da LMA é feito com a combinação de quimioterápicos, e sua administração é dividida em fases: indução da remissão e consolidação, mas na indução não ultrapassam a barreira hematoquelírica. **Objetivo:** Relacionar o diagnóstico da LMA com o acometimento clínico do SNC. **Método:** Avaliação de prontuário. **Relato de caso:** Paciente de 39 anos, feminino, buscou o pronto atendimento com história de fraqueza intensa e dor abdominal em hemi abdome à direita. Relata que os sintomas tiveram início há 10 dias, acompanhado de cefaleia e escotomas. Foram realizados exames laboratoriais, tomografia e ultrassom de abdômen para investigação, sendo a paciente encaminhada ao ambulatório de hematologia, após identificação de quadro de pancitopenia e presença de blastos em sangue periférico. Solicitado encaminhamento para serviço de onco-hematologia via cross com urgência. Durante a internação, foram solicitados mielograma e imunofenotipagem, que identificaram a presença de 85,8% de blastos mielóides, resultado compatível com LMA. Pela cefaleia intensa e intratável, colhido LCR que mostrou pleocitose (169 células/mm³) e hiperproteínoorraquia (191,3 mg/dL). Ressonância magnética de crânio evidenciou alteração de sinal de aspecto expansivo, no pré-cúneo e parte da região têmporo parietal à direita, com importante realce predominantemente periférico espesso e irregular, delimitando área central de necrose / liquefação, medindo cerca de 3,6 × 2,4 × 3,0 cm. Iniciado tratamento com esquema 7+3, e quimioterapia intra-tecal (QtiT). Apesar da melhora da cefaleia e da infiltração do SNC, a paciente foi refratária à indução. Uma nova indução foi tentada, com o protocolo de resgate FLAG (altas doses de citarabina que passaria a barreira hematoquelírica), além de QtiT. Durante a nova indução, pela neutropenia prolongada, apresentou sepse, insuficiência respiratória e evoluiu para óbito. **Discussão e conclusão:** A infiltração leucêmica no sistema nervoso central (SNC) é um evento clínico incomum na LMA e geralmente está associada